

신생아 청력 검사 필수... 조기 발견으로 적절한 치료 가능

제주, 제주인의 건강보고서 Ⅷ 건강 다이어리

<103> 유전성 난청과 검사

신생아 1000명 중 1~3명 선천성 난청 출생 시 난청 검사로 조기 진단 중요
난청 유전자 확인 시 예방·치료 도움

신생아의 난청은 유전적 혹은 주산기 전후의 문제로 발생 된다. 약 1000명 중 1~3명의 신생아가 난청을 겪게 되며 난청의 발견이 늦어지면 언어 및 행동 등 발달의 지연으로 이어져 조기 진단과 청각재활이 중요한 동시에 그 원인을 규명함으로써 적절한 치료가 가능하다. 이번 주 제주인의 건강다이어리는 제주대학교병원 이비인후과 서지영 교수의 자문을 받아 '유전성 난청과 검사'에 대해 알아본다.

▶유전성 난청이란? = 소리가 잘 들리지 않는 증상을 난청이라고 한다. 난청은 여러 원인이 있지만 약 50%는 유전적 요인에서 기인하며 나머지는 환경적 요소인 비유전적 요소 등에 의해 발생한다. 유전성 난청은 대부분 청신경 세포나 달팽이관을 구성하는 기관에 필요한 물질을 만들어 내는 유전자에 결함이 생겨서 나타나게 된다. 유전성 난청은 난청을 일으키는 돌연변이 유전자를 가진 부모의 신생아에서 청각의 이상이 나타날 확률이 높다. 현재



서지영 교수
제주대 이비인후과

까지 약 150여개의 난청을 일으키는 유전자가 알려져 있으며, 유전성 질환은 인종별 특징적인 경향을 가지고 있다. 한국인의 경우 흔히 밝혀진 주원인 유전자들이 있고 가장 대표적인 것은 GJB2와 SLC26A4 유전자의 돌연변이이다.

유전적 요인으로 인한 난청을 다른 장기의 기형이나 이상을 동반하는 증후군성 난청과 그렇지 않은 비증후군성 난청으로도 분류할 수 있다. 약 70%에 달하는 대부분의 유전성 난청은 다른 이상을 동반하지 않고 청력의 저하만을 특징으로 하는 비증후군성 난청이다. 이러한 비증후군성 난청은 상염색체 열성(80%), 우성(19%), 성염색체 및 미토콘드리아 등 이상에서 기인한다. 증후군성 난청의 경우 난청 이외에 다른 증상을 동반하며, 신부전, 머리카락 기형, 눈 이상 등을 동반하기도 한다.

한 부모에게만 난청이 있어도 자녀에서 난청이 나타날 수 있는 상염색체 우성유전에 의한 난청은 유전성 난청의 약 20%에 해당하며, 자녀에게 청력 손실이 일어날 확률은 50%이다. 이 경우 비교적 쉽게 가족력을 밝힐 수 있다. 일반적 청각 저하는 언어 습득 후 지연성으로 서서히 진행돼 나타나는 특징을 보인다. 예외적으로 부모에게 병인을 일으키는 변이가 없으나, 자녀에서 새 변이가 발견되기도 하고, 부모에게 병인성 변이를 물려받아도 진행 정도는 다양하게 나타나며 따라서 성장 이후 발견되기도 한다.

유전성 난청의 약 80%를 차지하는 상염색체 열성 난청은 정상 부모에서도 나타날 수 있다. 한 쌍의 유전자 이상을 가지고 있어야 하므로 부모는 무증상일 수 있고, 대를 건너뛰어 발현되기도 한다. 이러한 열성 난청은 대부분 선천성 혹은 언어를 습득하기 이전 난청을 가지고 있는 경우가 많으며, 정도가 심한 고도 난청의 경향을 보인다.

▶유전성 난청을 언제 의심하며 어떻게

검사할 수 있나? = 출생 직후 또는 생후 3개월 이전에 난청 검사를 통해 난청에 대한 진단을 받은 이후, 혹은 성장하면서 유전성 난청이 의심되는 경우 난청의 유전적 원인에 대해 검사를 진행한다.

국가에서는 신생아 난청 선별 검사, 확진 검사에 대한 중요성을 인식하고 지원하고 있다. 아기의 청각 능력을 조기에 확인할 수 있는 검사로 '신생아 청각 선별검사'가 있다. 복지부는 모든 신생아를 대상으로 난청 선별검사를 실시하도록 권장하며, 검사에 대해 건강보험을 적용해 출생 직후 입원 시 전액 무료, 외래 검사 시에는 일부 비용으로 부담률을 현저히 낮췄다.

이때 난청을 발견하게 되면 생후 3개월 전 난청 확진검사를 하며, 생후 6개월에는 난청에 대한 재활치료가 반드시 필요하다. 언어발달을 위해 생후 6개월 이내의 소리 자극이 중요하며, 늦게 청각 재활 치료를 받을수록 어휘력이 저하됨이 연구에서 밝혀졌다. 따라서 보청기가 필요한 수준의 난청이 판단되면 보청기 착용을 시작해야 한다. 전문의와의 상담을 통해 본인의 청각 수준에 맞게 적절한 재활(보청기 또는 인공와우 등)을 하는 것이 필요하다. 청각재활치료의 시작이 늦어지게 되면, 이미 언어 청각에 대한 뇌 발달이 완성됐기 때문에 언어발달이 정상에 가깝게 도달하기는 어렵게 된다. 따라서, 출생 시 반드시 신생아 난청 선별검사를 실시하고, 난청이 진단되면 의사와의 상담을 통해 빠른 재활 시작과 함께 원인확인을 위한 유전성 난청에 대한 상담 및 검사를 진행해야 한다.

성장하면서 잘 듣지 못하거나, 20~40대에 양측 귀가 잘 들리지 않게 되는 등 증상이 있다면 난청의 정도와 원인을 밝히기 위해 귀의 진찰, 자세한 문진, 동반 증상, 청각검사를 시행하고 필요에 따라 특수 청력검사, 영상검사, 유전성 난청에 대한 고



려와 검사가 필요하다.

또한 자녀를 계획하는 부부 중 한 명이 상에서 원인을 알 수 없는 난청이나 청각 장애의 가족력이 있는 경우, 난청 유전자 검사를 받아 난청 돌연변이 유전자의 유무를 확인하는 것을 권한다.

▶결과에 따른 치료 및 의의=난청의 진단과 함께 유전자 이상을 확인함으로써, 빠른 치료 방향의 결정이 가능하고 보청기 사용·수술 등 최적의 방법을 통해 청력을 보존하고 악화를 늦출 수 있다

난청의 진단과 함께 난청 유전자가 발견되는 경우 최대한 빠른 시일에 청각재활을 시작하는 것이 필요하다. 정도에 따라 중등도 난청에서는 보청기, 고·심도난청은 인공와우 수술 등을 시행하게 된다. 난청의 기간이 길어질수록 청력 회복과 보존의 가능성은 줄어들기 때문에 진단과 중재 사이의 기간이 길어지는 것은 안 된다

임상적 의미가 증명된 유전자인 GJB2, SLC26A4, TMRSS3, CDH23, MTRNR1에 대한 변이의 양성 소견을 보인 경우에도 개인에 따라 질병의 발병시기와 증상은

다양하며, 음성인 경우에도 검사하지 않은 다른 유전자나 기타 요인에 의해 난청이 발생할 수 있기에 결과에 대해 전문의와 면밀히 상담을 진행하게 된다.

현재까지 유전성 난청에 대한 유전자 치료는 상용화되지는 못했지만 선천성 난청 유전자 검사를 통해 당장 치료가 가능하지 않더라도 결과를 바탕으로 향후 청력의 변화를 예측하고 미래에 나타날 수 있는 청력 저하에 대해 적절한 대처를 할 수 있다.

동시에 지속적으로 청력의 변화 추이를 살펴면서 관리를 받는 것 또한 중요하다. 특히 의사표현이 어려운 신생아와 말을 배우기 전의 영아에서 난청을 적극적으로 발견하지 못하면 인생 전반에 걸쳐 난청은 큰 영향을 끼치게 된다. 따라서 국가에서 권고하는 신생아 청력 검사를 반드시 받고 선천성 난청이 확인된 경우 유전적 원인을 찾는 난청 유전자 검사를 시행해 효과적인 청각재활을 진행해야 한다. 김도영기자 doyoung@ihalla.com

제주대학교병원·한라일보 공동기획

건강 Tip 2023년 시행되는 '소비기한' 알고 계신가요?

유통기한에서 소비기한으로 변경 식품 섭취 가능 기한 명확히 제공

식품 구입 전에 필수적으로 확인하는 것이 바로 유통기한이다. 소비자들은 되도록이면 유통기한이 길게 남은 식품을 구매하고, 유통기한이 1~2일 정도 남은 식품의 섭취

를 망설이게 된다. 우리에게 익숙한 유통기한이 2023년 1월 1일부터 소비기한으로 변경 표시된다.

식품에 표시되는 날짜의 종류에는 제조일자, 유통기한, 품질유지기한, 소비기한 등이 있다. '유통기한'은 제조일로부터 소비자에게 유통·판매가 허용되는 기간으로 대부분의 식품에 적용하고 있다. '품질유

지기한'은 제품 고유의 품질이 유지되는 기간으로 장기간 보관하는 당류, 장류, 절임류 등에 적용하며, '소비기한'은 표시된 조건에서 보관하면 소비해도 안전에 이상이 없는 기간으로 영국, 일본, 호주 등 해외에서도 사용하고 있는 표시제도이다. 즉, 유통기한이 판매자 중심의 개념인 반면 소비기한은 '소비해도 되는 기한' 즉 '먹어

도 이상이 없는 기한'을 말하는 소비자 중심의 개념이다.

예를 들어 생면의 품질이 유지되는 기간이 10일이라면, 유통기한은 6~7일, 소비기한은 8~9일로 설정되며, 제품별 정확한 기한 산정은 설정실험 원칙에 따라 정해진다. 즉, 기존에 표시되던 유통기한은 일정 기간 경과했어도 식품의 섭취가 가능했지만 소

비자의 입장에서는 섭취 여부를 고민하는 혼란이 있어 왔다.

내년부터 표시 예정인 소비기한은 안전하게 섭취 가능한 기한을 명확하게 제공해 식품의 섭취 여부 판단에 대한 혼란을 방지하고, 식품폐기 감소로 환경 및 경제적 편익이 있을 것으로 기대되고 있다.

<제주대학교병원 영양팀>

수축상
CONGRATULATIONS

행정안전부장관표창



이훈택
(오라동주민자치위원)

행정안전부장관표창 수상을
진심으로 축하드리며 앞날에 무궁한 발전과
더 큰 영광이 함께 하시길 기원합니다.

오라동주민자치위원회
위원장 고보환 외 위원 일동

수축상
CONGRATULATIONS

행정안전부장관표창



이훈택
(제주시통장협의회 감사)
(오라동통장협의회 회장)

행정안전부장관표창 수상을
진심으로 축하드리며 앞날에 무궁한 발전과
더 큰 영광이 함께 하시길 기원합니다.

제주시통장협의회 회장 강승군 외
일도1동이기석 용담1동강석철 아라동양광수
일도2동고광인 용담2동강행복 연동진영찬
이도1동임경훈 건입동양철선 노형동고성룡
이도2동강승군 화북동김경남 의도동소기범
삼도1동박문택 삼양동이동윤도 이호동김형주
삼도2동이정수 봉개동양철우 두도동김경돈

수축훈
CONGRATULATIONS

**베트남사회과학연구원
사회과학사업 기념 훈장**



김성범
(아시아인문재단 해양문명원장)
수문교 안택지부장 대표 김영호 호

베트남사회과학연구원이 한국과의 수교 30주년을
기념해 베트남 관련 문화 및 학술 연구활동을 해 온
공로로 한국인 연구자 처음으로 **사회과학사업
기념 훈장 수훈**을 진심으로 축하드리며 앞날에
더 큰 영광이 함께 하시길 기원합니다.

수문교 화순지부 교인 일동

당축선
CONGRATULATIONS

제주특별자치도체육회장



송승천

제주특별자치도체육회장 당선을
진심으로 축하드리며 앞날에 무궁한 발전과
더 큰 영광이 함께 하시길 기원합니다.

삼바리회센터
대표 양성열·오태진